

L'écosystème logiciel de la série NovaSeq^{MC} X

Une informatique rationalisée
et complète avec l'analyse
secondaire intégrée et
l'intégration avec Illumina
Connected Software



Introduction

Les systèmes de séquençage NovaSeq X et NovaSeq X Plus sont conçus avec des innovations technologiques révolutionnaires pour fournir le débit et la précision nécessaires afin de répondre aux questions les plus complexes en biologie. En plus des avancées en matière de chimie et d'optique, la série NovaSeq X est construite avec le matériel DRAGEN^{MC} intégré à l'instrument pour accélérer et rationaliser l'analyse secondaire et compresser les données de 80 % sans perte. La série NovaSeq X établit également une nouvelle norme en matière de simplicité opérationnelle avec un écosystème logiciel conçu spécifiquement pour prendre en charge le flux de travail de séquençage de nouvelle génération (SNG) d'Illumina (figure 1); Illumina Connected Software comprend :

- Opérations de laboratoire : Logiciel Clarity LIMS^{MC}
- Planification et configuration de l'analyse : Illumina Run Manager et BaseSpace^{MC} Sequence Hub
- Analyse secondaire : BaseSpace Sequence Hub, analyse secondaire DRAGEN^{MC}, Illumina Connected Analytics
- Analyse tertiaire : logiciel Emedgene^{MC}, Illumina Connected Insights*


Avec des options locales et infonuagiques flexibles pour les opérations de laboratoire, la planification des analyses et l'analyse des données, la série NovaSeq X permet aux utilisateurs d'exécuter un séquençage à débit élevé sans créer de goulot d'étranglement bioinformatique.

Cette note technique présente les solutions et les plateformes logicielles qui s'intègrent à la série NovaSeq X et fournit un aperçu des solutions à chaque étape du flux de travail de SNG.

Logiciel connecté pour chaque étape du flux de travail de SNG

Gestion des opérations de laboratoire

La série NovaSeq X s'intègre au logiciel Clarity LIMS en tirant parti des services infonuagiques. Le logiciel Clarity LIMS est un système de gestion des renseignements de laboratoire (LIMS, Laboratory Information Management System) conçu pour un suivi efficace des échantillons et une gestion du flux de travail. Avec le logiciel Clarity LIMS, les laboratoires peuvent rationaliser l'adoption de nouveaux flux de travail grâce à un menu élargi de protocoles préconfigurés, personnaliser et automatiser les flux de travail, et suivre efficacement les échantillons en temps réel grâce à des pistes d'audit.

 En savoir plus sur le [logiciel Clarity LIMS](#)

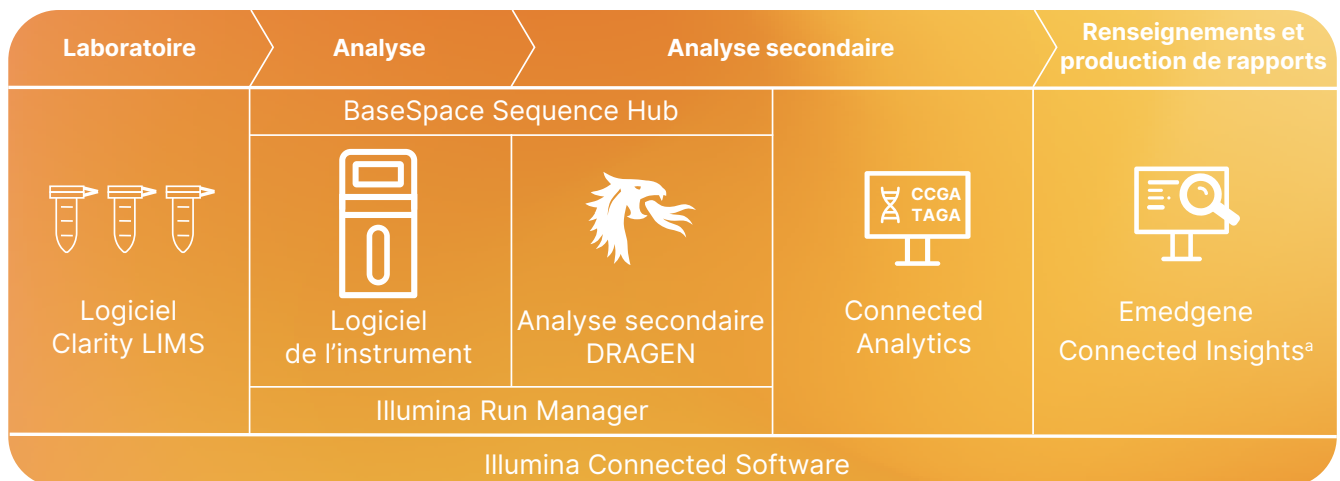


Figure 1 : Illumina Connected Software prend en charge l'ensemble du flux de travail de SNG : la série NovaSeq X s'intègre entièrement au portefeuille du logiciel et de l'informatique d'Illumina tout au long du flux de travail de SNG pour offrir une expérience utilisateur flexible, optimisée et personnalisable.

a. N'est pas proposé dans tous les pays. Illumina Connected Insights prend en charge l'analyse tertiaire définie par l'utilisateur par le biais d'appels d'API à des sources de connaissances tierces.

Configuration de l'analyse et de l'analyse secondaire

Illumina propose des options de planification d'analyse flexibles pour répondre aux différents besoins des différents laboratoires (tableau 1). La planification de l'analyse comprend la configuration de l'analyse de séquençage et la configuration de l'analyse secondaire de la plateforme DRAGEN. L'analyse secondaire peut avoir lieu à bord du système de séquençage ou dans le nuage. L'avantage est un flux de travail rationalisé, une gestion plus facile des données et un nombre réduit de points de contact.

Illumina Run Manager

La série NovaSeq X est équipée d'Illumina Run Manager. Accessible sur l'instrument ou via des dispositifs en réseau, Illumina Run Manager permet de contrôler la gestion des utilisateurs et des instruments, la configuration des applications, la configuration des analyses, etc. Grâce à une interface intuitive qui fournit des invites guidées pour réduire le risque d'erreur, les utilisateurs peuvent planifier et démarrer les analyses de séquençage, suivre les bibliothèques avec des pistes d'audit et surveiller la progression de l'analyse (figure 2).

BaseSpace Sequence Hub

Les utilisateurs peuvent planifier des analyses de séquençage sur la série NovaSeq X dans BaseSpace Sequence Hub, une plateforme de calcul sur le nuage génomique conçue pour fournir des outils de gestion des données et de séquençage analytique simplifiés dans un format convivial. BaseSpace Sequence Hub permet de configurer l'analyse à distance à l'aide d'une interface graphique intuitive et de surveiller l'analyse avec des indicateurs et un historique de séquençage en temps réel.



En savoir plus sur [BaseSpace Sequence Hub](#)

Tableau 1 : Comparaison des options de planification des analyses

| Paramètre | Illumina Run Manager | BaseSpace Sequence Hub |
|-----------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|------------------------|
| Interface utilisateur | Ordinateur sur instrument ou sur site | Navigateur Web |
| Génération de feuilles d'échantillons | v2 | v2 |
| Lancement automatique de l'analyse secondaire de la plateforme DRAGEN | Oui | Oui |

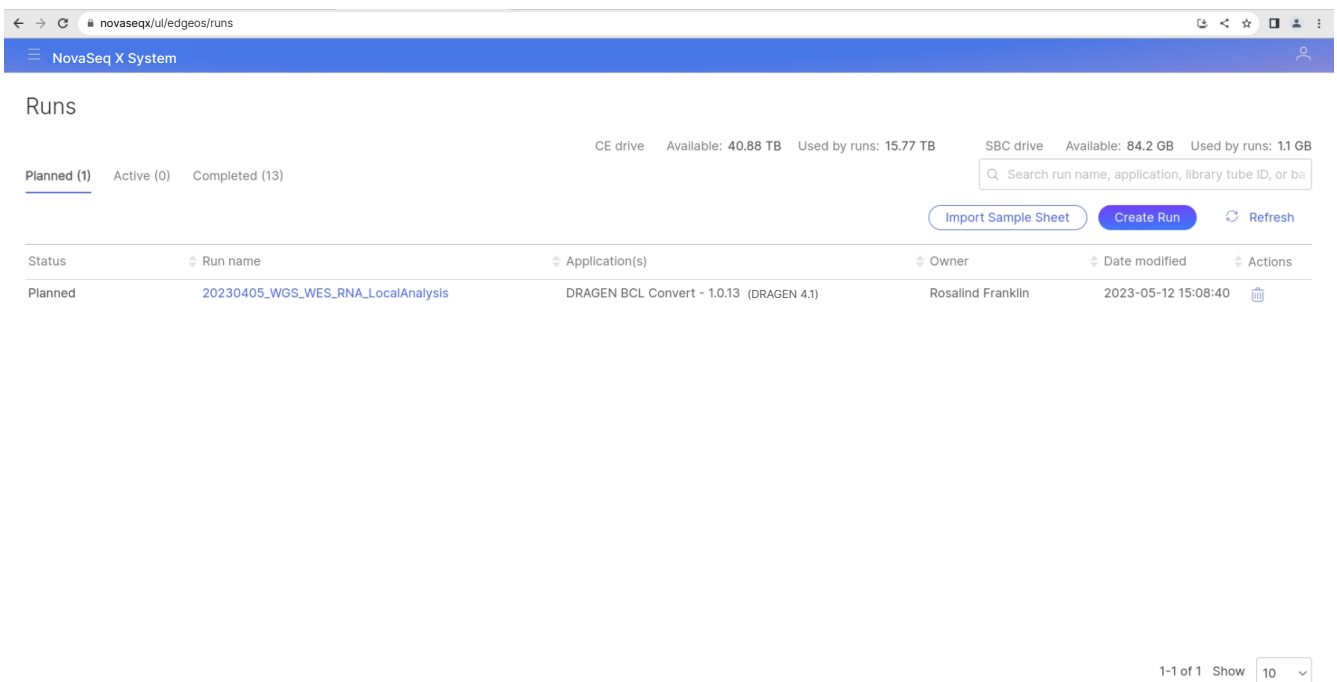


Figure 2 : Interface d'Illumina Run Manager : l'interface utilisateur intuitive d'Illumina Run Manager permet la gestion de l'instrument, la configuration de l'application, la configuration de l'analyse, etc.

Séquençage

Les systèmes NovaSeq X et NovaSeq X Plus intègrent une conception ergonomique réfléchiée et des innovations en matière de facilité d'utilisation pour simplifier les opérations et optimiser l'expérience de l'utilisateur avec un écran tactile de résolution 4K extra-large doté d'un écran intuitif et informatif. Les utilisateurs peuvent surveiller la progression de l'analyse sur l'instrument ou dans BaseSpace Sequence Hub pour suivre les indicateurs de contrôle de la qualité (CQ) de l'analyse tels que Q30 et le rendement (figure 3).



En savoir plus sur la série [NovaSeq X](#)

Analyse secondaire

Les pipelines d'analyse secondaire DRAGEN les plus courants sont intégrés à la série NovaSeq X. Des pipelines supplémentaires sont disponibles via des serveurs sur site et des plateformes infonuagiques. Avec des transferts de données plus rapides, une gestion plus facile des données et une compression sans perte qui réduit les coûts de stockage jusqu'à 80 %, le logiciel DRAGEN fournit une analyse secondaire efficace des données de SNG. Les innovations techniques, notamment le multigénome (graphique) et l'apprentissage automatique de la plateforme DRAGEN, offrent une précision sans précédent et primée¹.



En savoir plus sur [l'analyse secondaire DRAGEN](#)

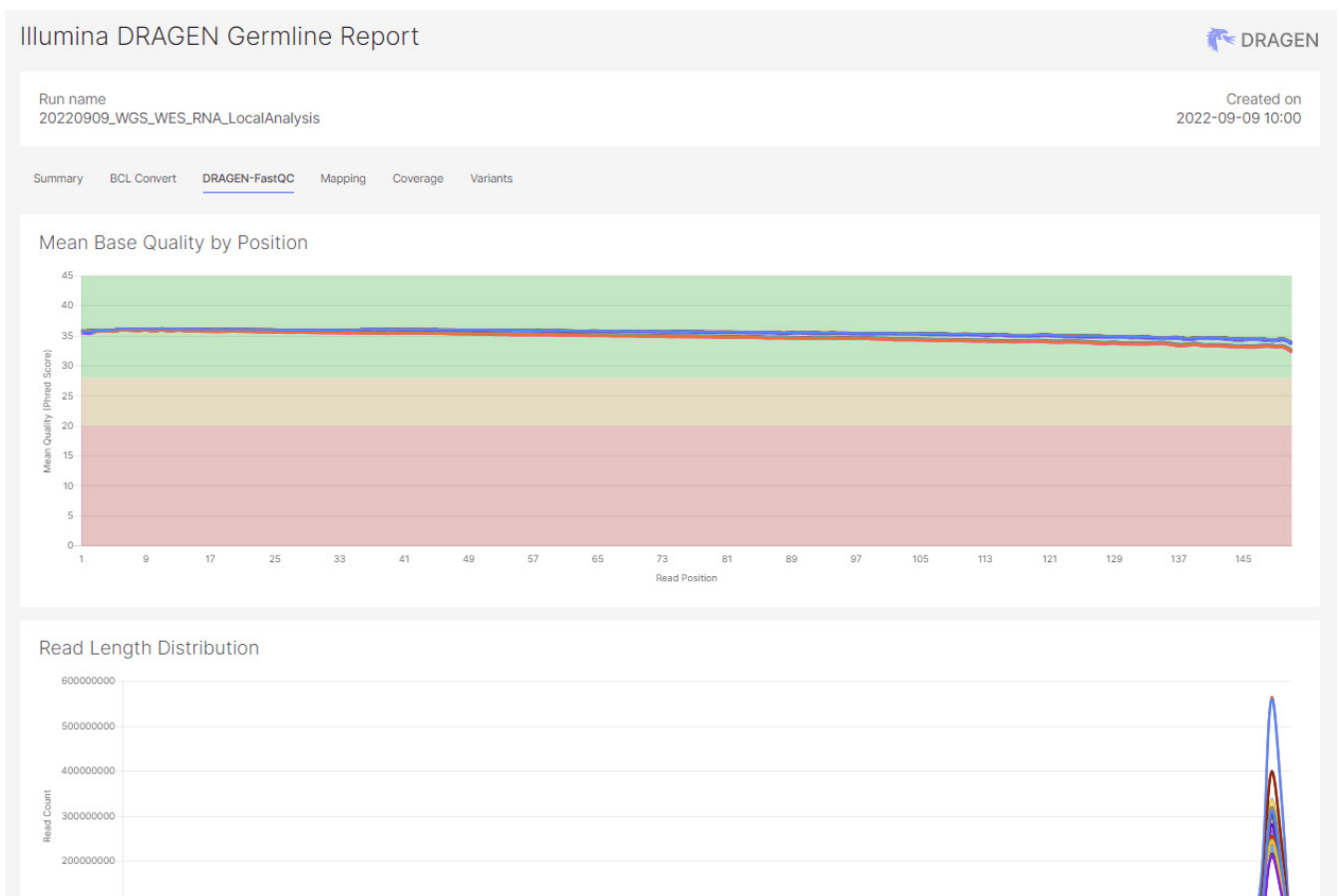


Figure 3 : Rapport d'analyse de séquençage : la série NovaSeq X permet aux utilisateurs d'afficher les indicateurs de CQ de l'analyse et les rapports FASTQ.

Sélection d'un flux de travail d'analyse des données

Modes d'analyse flexibles

Les utilisateurs ont plusieurs options lors de la configuration d'une analyse de séquençage sur la série NovaSeq X pour lancer automatiquement l'analyse des données, y compris la génération de fichiers FASTQ, l'alignement et l'appel des variants (figure 4) :

- **Manuel** : l'utilisateur configure manuellement une analyse de séquençage, avec la possibilité de joindre une feuille d'échantillons v2 à utiliser dans l'analyse en aval.
- **Local** : l'utilisateur configure l'analyse de séquençage localement dans Illumina Run Manager et l'analyse des données se poursuit automatiquement sur l'instrument à l'aide de la plateforme DRAGEN intégrée ou sur un ordinateur sur site sur le même réseau.
- **Nuage** : l'utilisateur configure l'analyse de séquençage dans BaseSpace Sequence Hub, l'analyse des données se fait automatiquement dans le nuage dans BaseSpace Sequence Hub ou Connected Analytics.
- **Hybride** : l'utilisateur configure l'analyse de séquençage dans BaseSpace Sequence Hub, l'analyse des données se poursuit automatiquement sur l'instrument à l'aide de la plateforme DRAGEN intégrée†.

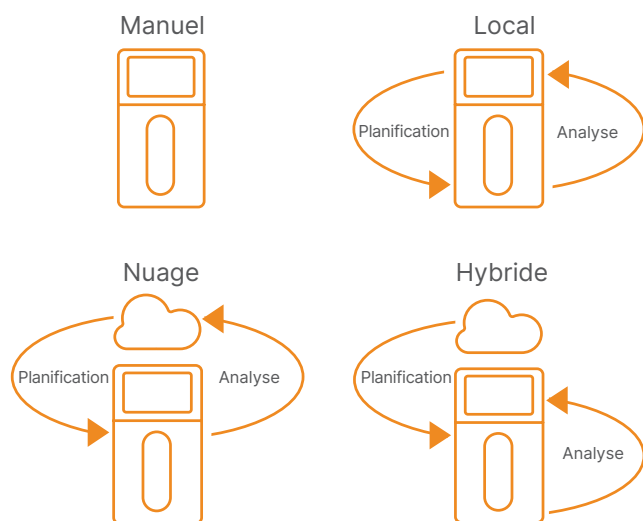


Figure 4 : Options du mode d'analyse : les utilisateurs peuvent choisir parmi différentes options lors de la configuration d'une analyse sur la série NovaSeq X.

† Le mode hybride sera disponible dans une future mise à jour logicielle.

Intégration à la série NovaSeq X

La plateforme intégrée à la série NovaSeq X de DRAGEN fournit une analyse secondaire automatisée et précise, accélère le calcul et permet une compression sans perte des données pour des transferts de données plus rapides et une gestion plus facile des données. Le logiciel DRAGEN peut exécuter plusieurs pipelines d'analyse secondaire en parallèle, que ce soit à bord ou dans le nuage.

Les pipelines d'analyse DRAGEN automatisés disponibles sur l'instrument comprennent :

- conversion BCL de la plateforme DRAGEN;
- pipeline germline DRAGEN pour le séquençage du génome entier (SGE);
- pipeline d'enrichissement DRAGEN pour le séquençage de l'exome entier (WES);
- pipeline d'ARN DRAGEN pour le séquençage du transcriptome entier.

Les temps d'analyse de l'analyse NovaSeq X intégrée de la plateforme DRAGEN peuvent varier en fonction des flux de travail sélectionnés, des fonctionnalités activées, du nombre d'échantillons, de la qualité de l'échantillon et du rendement (tableau 2).

Lorsque vous envisagez des analyses de séquençage consécutives, il y a une « fenêtre de latence » de 6,5 à 7 heures entre les analyses qui comprend une étape de lavage, une configuration d'analyse pratique et la génération d'amplifiats pour l'analyse suivante. Si l'analyse DRAGEN se termine dans la fenêtre de latence, la deuxième analyse peut être lancée immédiatement après l'étape de lavage sans impact sur l'analyse de la première analyse de séquençage. Si l'analyse DRAGEN pour la première analyse de séquençage prend plus de 6,5 h, les utilisateurs doivent attendre avant de commencer la deuxième analyse pour s'assurer que l'analyse est terminée (figure 5).

Options d'accès supplémentaires pour l'analyse des données secondaires de la plateforme DRAGEN

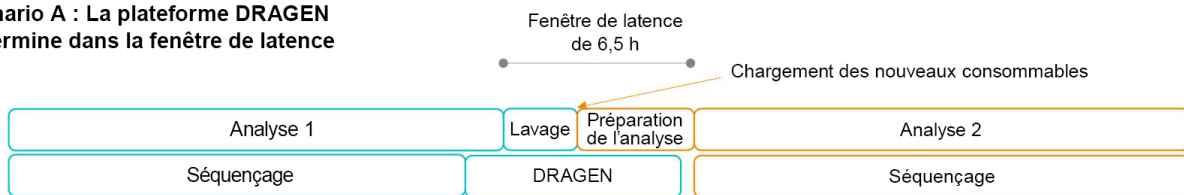
Lors de l'évaluation des options d'analyse secondaire de la plateforme DRAGEN, il est important de tenir compte des besoins d'un laboratoire et de ses utilisateurs. Les laboratoires donnant la priorité à la facilité d'utilisation et au nombre minimal de points de contact peuvent sélectionner la plateforme DRAGEN intégrée à la série NovaSeq X, tandis que les laboratoires intéressés par l'évolutivité et la flexibilité peuvent personnaliser le logiciel DRAGEN dans Connected Analytics ou via un serveur DRAGEN. Avec la série NovaSeq X, il est possible d'accéder à un menu étendu de pipelines DRAGEN par le biais de solutions infonuagiques ou sur site, ce qui permet aux laboratoires de sélectionner l'option qui correspond le mieux à leurs besoins (tableau 3).

Tableau 2 : Durées d'analyse de la plateforme DRAGEN^a

| Configuration de la plateforme DRAGEN | Nbre d'échantillons ^b | Durée de l'analyse ^c |
|-----------------------------------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|
| Conversion BCL (avec compression ORA) | 24 576 | ~1 h 30 |
| ARN (avec expression différentielle) | 1 536 transcriptomes (ARNm) | ~4 h 30 |
| Enrichissement (germinal) | 512 exomes | ~4 h 30 à 5 h 30 |
| Germinal (alignement de mappage, pas d'appel de variants) | 48 génomes entiers (30×) | ~3 h 30 |
| Germinal (appel de petits variants) | 48 génomes entiers (30×) | ~5 h 30 à 7 h ^d |
| Germinal (tous les appels des variants) | 48 génomes entiers (30×) | ~7 h 30 ^d |

- a. Les durées d'analyse peuvent varier en fonction de la qualité de l'échantillon, des paramètres d'analyse et de la configuration de l'échantillon. Les données ci-dessus sont des durées d'analyse représentatives des données générées par Illumina. Les durées d'analyse des clients peuvent varier.
- b. Le nombre d'échantillons pour les Flow Cell 10B doubles est basé sur les données internes d'Illumina.
- c. Les Flow Cell 10B doubles de la même configuration ont démarré simultanément ou les Flow Cell 10B simples.
- d. La durée d'analyse intégrée empêche le démarrage immédiat de la prochaine analyse de séquençage. Suppose une fenêtre de latence de 6,5 h pendant laquelle l'analyse DRAGEN doit être terminée pour permettre le séquençage consécutif.

Scénario A : La plateforme DRAGEN se termine dans la fenêtre de latence



Scénario B : La plateforme DRAGEN ne se termine pas dans la fenêtre de latence

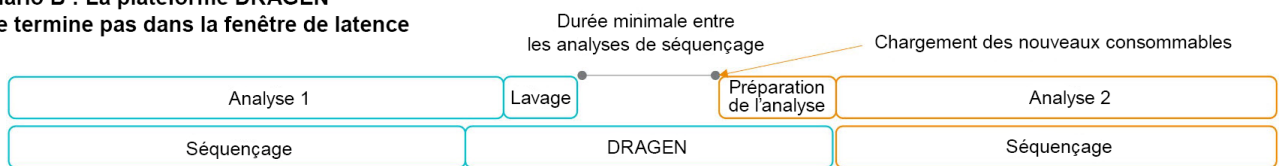


Figure 5 : Planification des analyses de séquençage consécutives : lorsqu'ils envisagent des analyses de séquençage consécutives du même côté d'une série NovaSeq X, les utilisateurs doivent déterminer si l'analyse DRAGEN sera terminée dans la fenêtre de latence requise entre les analyses. Le cas échéant, comme dans le scénario A, la deuxième analyse peut commencer immédiatement. Si ce n'est pas le cas, comme dans le scénario B, les utilisateurs doivent attendre la fin de l'analyse avant de commencer la deuxième analyse.

Tableau 3 : Options de déploiement de la plateforme DRAGEN

| Option de déploiement | DRAGEN intégré à la série NovaSeq X | DRAGEN sur BaseSpace Sequence Hub | DRAGEN sur Connected Analytics | Serveur DRAGEN |
|----------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Description | Flux de travail intégré automatisé et efficace | Analyse par bouton-poussoir avec interface graphique intuitive | Pipelines personnalisables dans une plateforme infonuagique sécurisée et conforme | Serveur local personnalisable avec les derniers pipelines |
| Nombre de points de contact ^a | 1 (configuration du séquençage) | 2 (configuration du séquençage, analyse secondaire) | 1 (configuration du séquençage) | 3 (configuration du séquençage, transfert manuel de fichiers, analyse secondaire) |
| Transferts de fichiers requis pour l'analyse | 0 (fichiers VCF générés sur l'instrument) | 1 (fichiers BCL transmis à BaseSpace Sequence Hub) | 1 (fichiers BCL transmis à Connected Analytics – compartiment cloud accessible) | 2 (fichiers BCL, FASTQ ou BAM transférés vers le stockage réseau, puis vers le serveur DRAGEN) |
| Applications prises en charge | Conversion du BCL, SGE (germinal), enrichissement (germinal + somatique), ARN | Suite complète de pipelines DRAGEN : ARN, amplicon d'ADN, ARN unicellulaire, expression différentielle, amplicon d'ARN, méthylation, métagenomique, détection de pathogènes d'ARN, lignée COVID, séquençage scATAC et imputation | | |

a. De la configuration du séquençage à la génération de VCF.

DRAGEN sur BaseSpace Sequence Hub

La suite DRAGEN infonuagique disponible sur BaseSpace Sequence Hub allie l'analyse précise et efficace à l'écosystème sécuritaire et aux fonctions d'extensibilité polyvalentes. Après le transfert de données chiffrées de l'instrument vers BaseSpace Sequence Hub, le logiciel DRAGEN permet l'analyse secondaire par bouton-poussoir avec un ensemble d'applications soigneusement sélectionnées.

DRAGEN sur Connected Analytics

Connected Analytics est une plateforme bioinformatique sécurisée et flexible qui s'intègre aux systèmes de séquençage pour le transfert de données en temps réel. Connected Analytics prend en charge des flux de travail hautement automatisés et des solutions personnalisées pour les études optimisées à débit élevé. Il offre un environnement hautement sécurisé avec une résidence de données garantie, un accès à authentification unique, des journaux d'audit et un contrôle d'accès prenant en charge les normes internationales. Le module Connected Analytics Cohorts permet une meilleure conception des études en permettant aux utilisateurs de créer et d'optimiser des études avec de grandes cohortes d'échantillons.

Serveur DRAGEN sur site

Un serveur DRAGEN s'appuie sur un référentiel local pour collecter et stocker les données de SNG. Après le transfert des données de l'instrument à la solution de stockage via une connexion réseau locale, les données sont ensuite déplacées vers le serveur DRAGEN pour effectuer un pipeline d'analyse sélectionné.

Analyse et interprétation tertiaires

Grâce à l'interprétation automatisée des variants basée sur l'intelligence artificielle (IA) explicable (XAI), Emedgene est une plateforme logicielle complète conçue pour rationaliser les flux de travail d'analyse tertiaire à des fins de recherche. Emedgene propose des options modulaires pour une solution à fournisseur unique pour les applications de recherche génétique et héréditaire sur les maladies rares.



En savoir plus sur [Emedgene](#)

Illumina Connected Insights exploite des sources de connaissances étendues grâce à de puissantes intégrations d'API pour faciliter l'interprétation des variants grâce à la génération de rapports, y compris la hiérarchisation des essais cliniques pertinents, des étiquettes de médicaments et des directives pour les applications d'oncologie somatique, les maladies bientôt rares, etc.



En savoir plus sur [Connected Insights](#)

Correlation Engine est une base de connaissances omiques interactive qui met les données omiques privées dans un contexte biologique avec des données publiques hautement organisées. Ce logiciel accélère la découverte pour les chercheurs.



En savoir plus sur [Correlation Engine](#)

Résumé

Les systèmes de séquençage NovaSeq X et NovaSeq X Plus fournissent une puissance de séquençage extraordinaire pour alimenter les applications gourmandes en données et la génomique à grande échelle avec une précision exceptionnelle. En plus de nombreuses innovations et avancées techniques, la série NovaSeq X s'intègre à la suite d'outils logiciels bioinformatiques d'Illumina tout au long du flux de travail de SNG pour maximiser la simplicité opérationnelle, la flexibilité et la configurabilité. Avec des options locales et infonuagiques à chaque étape, allant des applications simplifiées à boutons-poussoirs aux interfaces de ligne de commande personnalisables, les utilisateurs peuvent adapter les flux de travail de SNG sur la série NovaSeq X à leurs besoins et exécuter un séquençage à débit élevé sans créer de goulot d'étranglement bioinformatique.

En savoir plus

[Systèmes de séquençage NovaSeq X et NovaSeq X Plus](#)

[Illumina Connected Software](#)

Références

1. Mehio R, Ruehle M, Catreux S, et al. DRAGEN Wins at Precision-FDA Truth Challenge V2 Showcase Accuracy Gains from Alt-aware Mapping and Graph Reference Genomes. illumina.com/science/genomics-research/dragen-wins-precisionfda-challenge-showcase-accuracy-gains.html. Consulté le 12 janvier 2023.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.

M-GL-01587 FRA v1.0